

Hereditäre

ATTR-

Amyloidose

CIDP oder hATTR-Amyloidose?

Täuschend ähnliche Symptome
können zu Fehldiagnosen führen

Trotz spezifischer Diagnosekriterien kommt es zu CIDP-Fehldiagnosen^{1,2}

- Die Diagnose der chronischen inflammatorischen demyelinisierenden Polyradikuloneuropathie (CIDP) und ihrer Varianten^{a,4} basiert auf einer Kombination aus klinischen, elektrodiagnostischen und laborchemischen Untersuchungen, um andere Störungen auszuschließen, die eine CIDP imitieren können.¹
- Patient:innen erfüllen in einigen Fällen alle diagnostischen Kriterien, **haben aber keine CIDP.**¹

Warnsignal

Die Patienten sprechen schlecht oder nicht auf die leitliniengerechte Therapie der CIDP mit intravenösen Immunglobulinen (IVIg), Kortikosteroiden und Plasmaaustausch (Plasmapherese)³ an.

Ist dies der Fall, sollte zunächst eine **Re-Evaluation** der CIDP-Diagnose erfolgen, um andere Erkrankungen auszuschließen, die eventuell eine CIDP „imitieren“, bevor andere immunsuppressive Behandlungsstrategien in Betracht gezogen werden.³

Genetische Erkrankungen, die klinische oder elektrodiagnostische Merkmale von CIDP oder CIDP-Varianten imitieren können:¹

- Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung (hereditäre motorisch-sensible Neuropathie Typ 2)
- Hereditäre Neuropathien, einschließlich hereditärer Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)
- Hereditäre Transthyretin-Amyloidose (hATTR, auch ATTRv)

^a Zuvor atypische CIDP-Varianten multifokale, fokale, distale, motorische oder sensible CIDP-Entität.

Leitsymptome im Blick

Eine Vielzahl von Symptomen kann dazu beitragen, einen Verdacht auf eine hATTR-Amyloidose bei CIDP-Patient:innen zu verifizieren.^{1,4,5}

hATTR-Amyloidose:

Verdächtige Leitsymptome^{1,4,5}

- Sensibilitätsverlust über den Handgelenken und/oder Schwäche der oberen Gliedmaßen
- Schmerzen in den Gliedern
- Autonome Dysfunktion
- Familiengeschichte
- Schlechtes Ansprechen auf immunmodulatorische Therapien (IVIG, Plasmaaustausch, Kortikosteroide)

Klinische Hinweise⁹

- Schmerzen
- Dysautonomie
- Klein-faseriger Sensibilitätsverlust über den Handgelenken
- Distale Schwäche in den oberen Gliedmaßen
- Fehlen von Ataxie

Fazit

- Die Ähnlichkeit und die Vielzahl der Symptome erschwert die Differenzialdiagnostik einer CIDP oder einer hATTR-Amyloidose.^{1,2} Insbesondere bei Patient:innen mit einer sensomotorischen Neuropathie führt dies häufig zu CIDP-Fehldiagnosen.^{4,5}
- Ein schlechtes oder kein Ansprechen auf eine CIDP-Therapie gibt einen Hinweis auf eine mögliche Fehldiagnose. Ein Gentest auf eine hATTR-Amyloidose ist in diesem Fall empfehlenswert.¹²
- Die Prävalenz der Leitsymptome hilft bei der Diagnostik.^{1,4,5}

Symptom-Schnittpunkt ist die sensomotorische Neuropathie

Die mit der **hATTR**-Amyloidose-assoziierte sensomotorische Neuropathie (SN) ähnelt der SN bei CIDP und führt häufig irrtümlich zu einer CIDP-Diagnose.^{4,5}



- **15-20 %** der hATTR-Amyloidose-Patient:innen mit Polyneuropathie (PNP) erhalten irrtümlich eine CIDP-Diagnose.⁶⁻⁸
- Studien haben gezeigt, dass **7-35 %** der Patient:innen mit hATTR-Amyloidose die diagnostischen Kriterien der European Federation of Neurological Societies/Peripheral Nerve Society (EFNS/PNS)-Leitlinien für CIDP erfüllen.⁹⁻¹¹

Kurz notiert

Die hereditäre Transthyretin-Amyloidose (hATTR, auch ATTRv) ist eine seltene, progrediente, potentiell lebensbedrohliche, autosomal-dominant vererbte Erkrankung, die durch die Bildung und Ablagerung von genetisch veränderten Amyloid-Transthyretin (TTR)-Varianten verursacht wird.^{4,5}

Die Inzidenz der hATTR-Amyloidose bei IVIG-Non-Respondern ist hoch¹²



- Von 123 IVIG-Non-Respondern, bei denen eine TTR-Genanalyse durchgeführt wurde, hatten **34 Patient:innen (28 %) eine TTR-Variante.**¹²
- Das sind **12,3 %** der insgesamt **276 Non-Responder.**¹²

Ergebnisse einer anonymen Umfrage in Frankreich unter 100 zufällig ausgewählten Neurologen.

CIDP, chronische inflammatorische demyelinisierende Polyradikuloneuropathie; EFNS/PNS jetzt EAN/PNS, European Academy of Neurology/Peripheral Nerve Society; hATTR, hereditäre Transthyretin-vermittelte Amyloidose; HNPP, hereditäre motorische Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen; IVIG, intravenöse Immunglobuline; PNP, Polyneuropathie.

Quellen: **1.** Van den Bergh PYK et al. Eur J Neurol 2021; 28(11): 3556–3583. **2.** Lehmann HC et al. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2019; 90(9):981–987. **3.** Deutsche Gesellschaft für Neurologie, Stand: 15. September 2021, <https://dgn.org/presse/pressemitteilungen/neue-ean-pns-leitlinie-zur-chronischen-inflammatorischen-demyelinisierenden-polyradikuloneuropathie-cidp/>, Abruf Mai 2022. **4.** Gertz M et al. BMC Fam Pract 2020; 21(1):198. **5.** Adams D et al. J Neurol 2021;268(6):2109–2122. **6.** Cortese A et al. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2017;88(5):457–458. **7.** Planté-Bordeneuve V et al. Neurology 2007;69(7):693–698. **8.** Russo M et al. Amyloid 2020;27(4):259–265. **9.** Lozeron P et al. Neurology 2018; 91(2):e143–e152. **10.** Davion J-B et al. Rev Neurol (Paris) 2021; 177(9):1160–1167. **11.** Ohashi N et al. Amyloid 2019; 26(1):15–23. **12.** Hurtevent A et al. SNFMI 2021; Poster No. 137: Ergebnisse einer anonymen Umfrage bei französischen Neurologen (n = 100).



Alnylam Germany GmbH
Maximilianstraße 35 a
80539 München
www.alnylam.de

© 2022 Alnylam Germany GmbH. Alle Rechte vorbehalten.

 **Alnylam**[®]
PHARMACEUTICALS